

CAS CLINIQUE



CrossMark

Quand faut-il évoquer en anténatal une disomie uniparentale paternelle 14 ?

When should evoke prenatal paternal uniparental disomy 14?

F. Boiffard^a, C. Bénéteau^b, M.P. Quéré^c, H.J. Philippe^a, C. Le Vaillant^{a,*}

^a Service de gynécologie obstétrique, CHU de Nantes, quai 38, boulevard Jean-Monnet, 44093 Nantes cedex, France

^b Service de cytogénétique, CHU de Nantes, quai 38, boulevard Jean-Monnet, 44093 Nantes cedex, France

^c Service de radiologie, hôpital mère-et-enfant, CHU de Nantes, 44093 Nantes cedex, France

Reçu le 13 avril 2013 ; accepté le 22 avril 2013

Disponible sur Internet le 3 janvier 2014

Résumé

La disomie uniparentale paternelle du 14 est un syndrome polymalformatif rare dont le signe pathognomonique post-natal est la déformation des côtes en cintre. En anténatal, les signes échographiques principaux sont l'hydramnios majeur récidivant, un thorax étroit et déformé, des os longs courts et parfois associés à d'autres anomalies mineures. Les auteurs rapportent une observation anténatale rare avec mise en évidence de la déformation des côtes en cintre. En prénatal, l'analyse de l'anomalie thoracique pourrait être recherchée par l'échographie tridimensionnelle (3D) et/ou par le scanner hélicoïdal et représenter ainsi une aide au diagnostic anténatal.

© 2013 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Abstract

The paternal uniparental disomy 14 is a rare malformation syndrome whose postnatal pathognomonic sign is the deformation of the rib as coat hanger. In prenatal, ultrasonographic signs are major recurrent polyhydramnios, a narrow thorax and deformed long bones short and sometimes other anomalies including ends. The authors report one rare case of prenatal paternal uniparental disomy 14 with the deformation of the rib as coat hanger. Prenatally, the narrow deformed thorax can be searched by ultrasound three-dimensional (3D) and/or helical CT and thus represent an aid to prenatal diagnosis.

© 2013 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Mots clés : Disomie uniparentale paternelle 14 ; UPD 14 ; Échographie 3D ; Scanner hélicoïdal ; Déformation des côtes en cintre ; Hydramnios

Keywords : Paternal uniparental disomy 14; UPD 14; 3D ultrasound; Spiral CT; The deformation of the rib as coat hanger; Polyhydramnios

I. INTRODUCTION

L'empreinte génomique parentale est un phénomène physiologique qui conduit à l'expression d'une seule des deux

copies parentales de certains gènes. Leurs anomalies peuvent être à l'origine de divers syndromes polymalformatifs. La disomie uniparentale paternelle 14 (UPD 14) est un syndrome rare lié à la présence de deux chromosomes paternels 14 comportant des gènes soumis à empreinte. Le diagnostic prénatal doit être suspecté devant la présence de signes échographiques cardinaux qui sont l'hydramnios, le thorax étroit déformé et les membres courts. Ces signes étant peu

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : claudine.levaillant@chu-nantes.fr (C. Le Vaillant).

spécifiques, le diagnostic est rarement réalisé en anténatal mais en grande majorité en post-natal grâce au signe radiologique pathognomonique, soit la déformation des côtes en cintre.

Après avoir exposé cette observation rare, nous avons revu les signes anténatals pouvant faire évoquer une UPD 14 et discuter de l'opportunité d'une échographie en 3D voire d'un scanner hélicoïdal pour mettre en évidence la déformation en cintre du thorax fœtal.

2. CAS CLINIQUE

Il s'agissait d'une primigeste de 23 ans ne présentant pas d'antécédent marquant. Le début de la grossesse était sans particularité. À 22 SA, un hydramnios majeur est découvert sans anomalie morphologique décelée, persistant à l'échographie de contrôle à 25 SA avec un index amniotique de Phelan à 47 cm. Dans les suites, un amniodrainage a été réalisé en urgence pour gêne maternelle permettant ainsi d'effectuer divers prélèvements. Le bilan maternel ne retrouvait pas d'anomalie sur le plan viral, ni d'allo-immunisation ou de diabète. Sur le plan fœtal, le caryotype standard était sans particularité au seuil de résolution de 400 bandes. Les recherches étaient négatives sur les plans génétique (dystrophie de Steinert, amyotrophie spinale, syndrome de Prader Willi) et biochimique (pathologie digestive ou rénale). L'échographie fœtale à 26 SA mettait en évidence : une récurrence de l'hydramnios, un thorax étroit avec un abdomen en coup de hache, une hépatomégalie, un estomac petit, des os longs courts mais sans anomalie de forme à l'échographie 3D, une dysmorphie faciale associant un nez court et rond avec les narines antéversées (Fig. 1a), une micrognathie (Fig. 1a) et un chondrome prétragien, des anomalies des extrémités avec une camptodactylie (Fig. 1c) et deux pieds courts et trapus et un œdème périphérique des parties molles. Un scanner hélicoïdal a

permis d'éliminer une ostéochondrodysplasie. Une maladie de surcharge de type lysosomale a été évoquée, la recherche s'est avérée négative. Quatre amniodrainages ont été réalisés (soit 10 L au total).

Les parents ont accepté le risque d'incertitude concernant le pronostic de la grossesse, la possibilité de survenue d'un décès néonatal ou d'une maladie non diagnostiquée durant la période anténatale. Le couple ne souhaitait pas d'interruption médicale de grossesse.

À 36 SA, une petite fille de 2600 g était née avec une détresse respiratoire modérée. Sur le plan morphologique, sa taille était inférieure au 3^e percentile [1], associant en plus des signes prénatals décrits une nuque épaisse, des oreilles basses implantées, un chondrome prétragien, un hirsutisme du front (Fig. 1b), un abdomen distendu avec un diastasis des grands droits et un discret débord hépatique, un thorax court et creusé, une syndactylie des orteils 2 et 3 bilatérale, et une camptodactylie (Fig. 1d). La radiographie thoracique retrouvait un aspect très particulier des côtes en cintre (Fig. 2c). Ceci a permis de suspecter et de rechercher une UPD 14 qui a été confirmée. Dans les suites, la petite fille présentait des fausses routes conduisant à la pose d'une gastrostomie d'alimentation. À presque deux ans, étaient constatés une amélioration des troubles de l'oralité permettant une alimentation normale, une croissance staturo-pondérale homogène à -1 DS pour la taille et -2 DS pour le poids, un examen neuromoteur normal ainsi que l'absence de pathologie respiratoire.

3. DISCUSSION

Depuis la première description de ce syndrome en 1991 [2], 23 cas ont été publiés avec les signes échographiques présents en anténatal [3–8] qui sont désormais bien connus mais peu

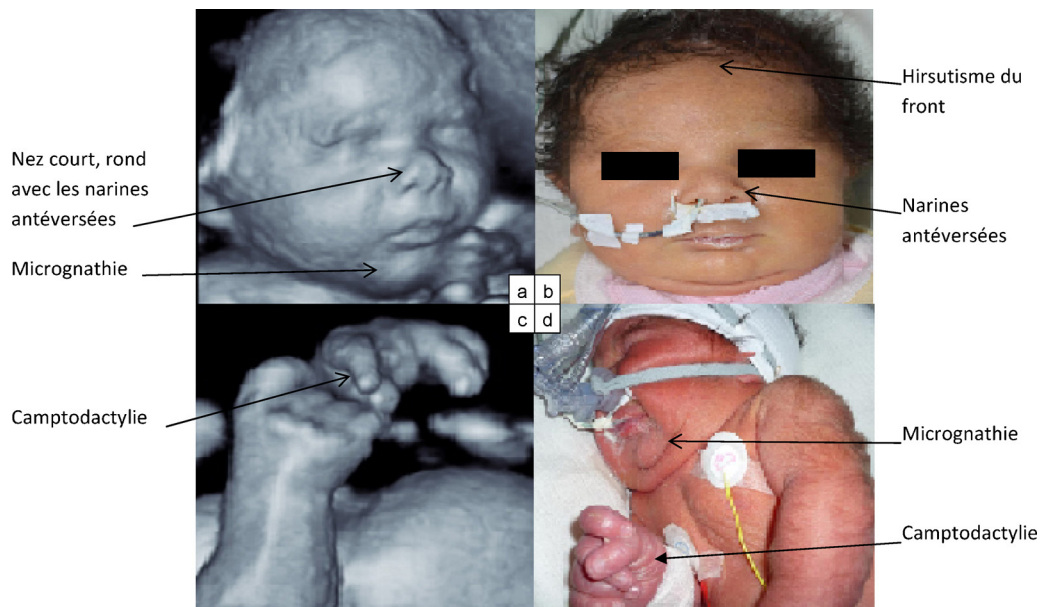


Fig. 1. Dysmorphie de la disomie uniparentale paternelle 14 : a : reconstruction frontale de la face sur coupe épaisse 3D en anténatale ; b : dysmorphie faciale néonatale ; c : camptodactylie sur reconstruction 3D coupe épaisse ; d : photographie post-natale avec micrognathie et camptodactylie.

Dysmorphism of paternal uniparental disomy 14 : a : micrognathia and anteverted nares on frontal view with 3D ultrasound ; b : neonatal facial dysmorphism ; c : camptodactyly with 3D ultrasound ; d : micrognathia and camptodactyly in post-natal.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3949473>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3949473>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)